ISTITUTO DI ANATOMIA UMANA NORMALE DELLA UNIVERSITÀ DI BARI

Direttore Inc. Prof. Dr. LUIGI MARTINO

Dr. CARMINE ANTONIO VOX

Aiuto

STUDIO SU UN RARO CASO DI ECTRODATTILIA DELLA MANO SINISTRA

Estratto dagli Atti
dell'Accademia Pugliese delle Scienze
Nuova Serie - Volume VIII - Anno 1950
Parte II
(Classe di Scienze Fisiche, Mediche e Naturali)

INDUSTRIA TIPOGRAFICA DITTA VED. TRIZIO
BARI - 1951

ISTITUTO DI ANATOMIA UMANA NORMALE DELLA UNIVERSITÀ DI BARI
Direttore Inc. Prof. Dr. LUIGI MARTINO

Dr. CARMINE ANTONIO VOX
Aiuto

STUDIO SU UN RARO CASO DI ECTRODATTILIA DELLA MANO SINISTRA

Estratto dagli Atti
dell'Accademia Pugliese delle Scienze
Nuova Serie - Volume VIII - Anno 1950
Parte II
(Classe di Scienze Fisiche, Mediche e Naturali)

INDUSTRIA TIPOGRAFICA DITTA VED. TRIZIO
BARI - 1950

Istituto di Anatomia Umana Normale della Università di Bari

Direttore Inc. Prof. LUIGI MARTINO

STUDIO SU UN RARO CASO DI ECTRODATTILIA DELLA MANO SINISTRA

per il Dr. CARMINE ANTONIO VOX

Aiuto

Attualmente le variazioni anatomiche della mano e del piede, pur rimanendo ormai soltanto oggetto di studi indagatori del meccanismo di produzione, possono ancora ben classificarsi secondo *Dubreuil-Chambardel* (1925) in 6 gruppi distinti :

1° Gruppo : Variazioni del numero dei raggi digitali	Iperdattilia Ipodattia o Ectrodattilia
2° Gruppo : Variazioni di lunghezza dei raggi digitali	Megalodattilia Brachidattilia
3° Gruppo : Variazioni di volume dei raggi digitali	Macrodattilia Microdattilia
4° Gruppo : Variazioni dell'asse delle dita	Clinodattilia Camptodattilia Varismo - Valgismo
5° Gruppo : Variazioni di numero delle falangi	Iperfalangia Ipofalangia

Ringrazio sentitamente il radiologo Dr. *Francesco Anaclerio* per aver gentilmente eseguito l'esame radiografico completo del soggetto.

6° Gruppo: Variazioni d'indipendenza delle dita { Sindattilia

Senza dubbio l'elenco di *De Lucchi*, venuto successivamente (1942), è più completo di sottovarietà comprendenti anche quelle sindromi complesse osteo-endocrine, che certamente non potevano trovar posto in una monografia di un antropologo nel 1925, ma rimane preferibile ancora oggi la classificazione di *Dubreuil* per la sua chiarezza e per la sua semplicità.

Nel primo gruppo delle variazioni numeriche dei raggi digitali trova, dunque, posto l'ipodattilia, che più espressivamente può dirsi *ectrodattilia*, o assenza totale di uno o più dita mediane, fino all'agenesia completa dei segmenti digitali e alla produzione soltanto della massa metacarpale. Senonchè la letteratura così ricca di casistica per le altre variazioni su nominate, per questo tipo risulta fin troppo scarsa, anzi di casi di completa agenesia delle falangi accompagnata da brachimetapodia *(cioè da brevità di ossa metacarpali)* non ne registra affatto.

È per ciò che sono stato spinto a descrivere questo così raro caso di ectrodattilia con brachimetapodia, capitatomi all'osservazione nel Villaggio del Fanciullo di Bari: il ragazzo, che è portatore appunto di tale malformazione, presenta anche importanti ripercussioni su tutto l'ambito della metà sinistra del corpo, dal torace fino alla radice dell'arto inferiore.

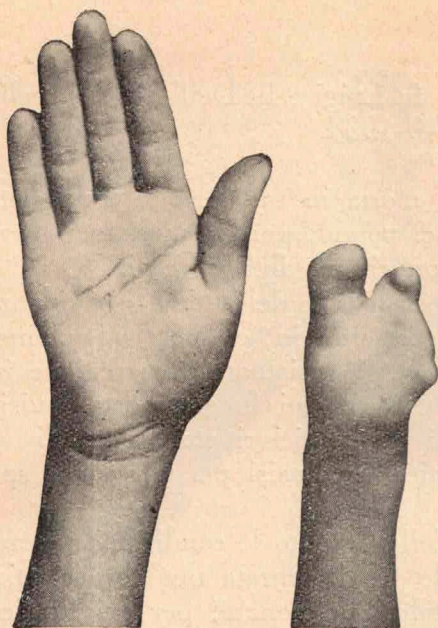
La rarità della variazione, le sue conseguenze, anatomo-funzionali e la genesi di difficile valutazione mi hanno convinto ad occuparmene, nella speranza di portare un contributo alla dibattuta questione genetica, o almeno di porre delle ipotesi, facendo conoscere i dati anamnestici, raccolti nel soggetto in esame, e confrontandoli con i dati conseguiti fino a tutt'oggi dalla ricerca clinico-sperimentale.

Mani viste dalla faccia palmare.

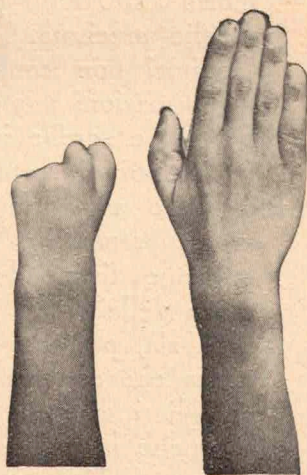
Fig. 1

Mani viste dalla faccia dorsale.

Fig. 2

Anamnesi:

D'Amato Antonio fu Luigi e fu Dell'Auro Aurelia, nato a Rutigliano il 24-9-1934.

A.F. Madre, casalinga, morta in sanatorio a Putignano a 48 anni per t.b.c. polmonare. Ha avuto sei gravidanze a termine con cinque figli viventi.
Durante il periodo iniziale dell'ultima gravidanza, corrispondente al soggetto in esame, si accentuò un disturbo doloroso, già esistente, alla regione inguino-femorale destra, per cui fu sottoposta a visite mediche e controlli radiologici ripetuti per gli accertamenti diagnostici, conclusisi per una coxite specifica.
Dopo il parto e l'allattamento le condizioni generali si aggravarono e le fu riscontrata una forma attiva e diffusa di tubercolosi polmonare, per cui fu ricoverata nel sanatorio di Putignano (1935).
Il padre, commerciante girovago, forte bevitore, è morto a 50 anni per cardiopatia scompensata non meglio precisata.
Genitori non consanguinei, senza alcun segno di malformazioni anatomiche.
Fratelli e sorelle in apparente benessere, senza malformazioni di sorta.

A.P. Ultimo nato da parto eutocico, il soggetto in esame presentava alla nascita malformazione della porzione distale dell'arto superiore sinistro con mancanza delle dita.
Una zia, presente al parto, narra la grande meraviglia che colpì tutti i parenti, non ricordando nei famigliari diretti e collaterali altro caso simile.
Neanche la madre ricordò, alla nascita del figlio, di aver subìto traumi fisici e psichici durante la gestazione.

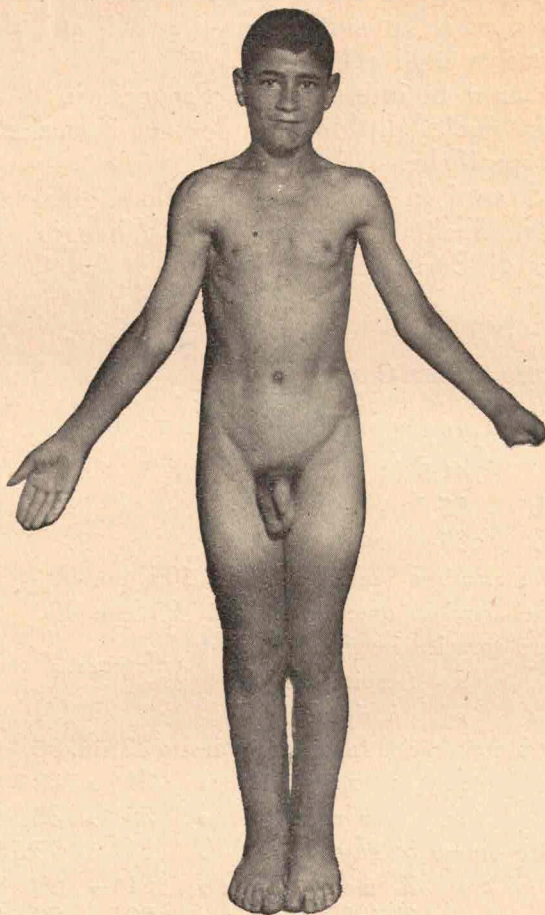



Fig. 3

Soggetto visto dal davanti.

Il minore ebbe allattamento materno per i primi mesi, in seguito allattamento artificiale, mentre piuttosto normali si svolgevano i primi atti della vita vegetativa e di relazione.
A 3 anni fu internato nel Preventorio di Trani e poi in quello di Molfetta per manifestazioni polmonari specifiche.
A 12 anni fu dimesso e da allora girovagò per la strada, finchè fu accolto nel Villaggio del Fanciullo di Bari.

Esame obiettivo:

1 Statura 148,5
2 Peso 41,5
3 Polso d. 66
4 Polso s. 66
5 Pressione arteriosa omerale d. Mx. 105 mn. 50
6 Pressione arteriosa omerale s. Mx. 95 mn. 45
7 Perimetro toracico inspiratorio 73 } differenza 7 cm.
8 » » espiratorio 66 }
9 » » a riposo 67
10 Perimetro emitoracico inspiratorio destro 37 sin. 36 (diff. 1)
11 » » espiratorio » 34 » 32 (diff. 2)
12 » » a riposo » 35 » 32 (diff. 3)
13 Perimetro omero 3^{0} sup. » 24 » 23,5 (diff. 0,5)
14 » » 3^{0} medio » 21 » 20 (diff. 1)
15 » » 3^{0} inf. » 20 » 20 (diff. 0)
16 Perimetro avambraccio 3^{0} sup. » 22 » 21 (diff. 1)
17 » » 3^{0} medio » 20,3 » 17,5 (diff. 2,8)
18 » » 3^{0} inf. » 16,3 » 14 (diff. 2,3)
19 Perimetro coscia 3^{0} sup. » 43 » 42 (diff. 1)
20 » » 3^{0} medio » 41,5 » 41 (diff. 0,5)
21 » » 3^{0} inf. » 32 » 32 (diff. 0)
22 Perimetro gamba 3^{0} sup. » 27,5 » 27,5 (diff. 0)

23 Perimetro gamba 3^0 medio	destro	26,5 »	26,5	(diff. 0)
24 » » 3^0 inf.	»	20 »	20	(diff. 0)
25 Lunghezza omero	»	28 »	26,5	(diff. 1,5)
26 Lunghezza avambraccio	»	21,5 »	20,5	(diff. 1)
27 Lunghezza coscia	»	35 »	35	(diff. 0)
28 Lunghezza gamba	»	36 »	36	(diff. 0)

Soggetto piuttosto longilineo, discretamente sviluppato in relazione all'età, in buone condizioni generali di nutrizione e di sanguificazione. Apparato respiratorio, cardiovascolare, digerente in normali condizioni funzionali. Fegato e milza nei limiti.

Polso radiale bilateralmente normofrequente, ritmico, sincrono, però a destra discretamente teso e alquanto grande, a sinistra meno teso e meno grande.

L'arto superiore sinistro si presenta ipotrofico rispetto al destro, come risulta dalle misurazioni ai varii livelli: alla estremità distale l'avambraccio si esaurisce in una massa quadrata, unica, tozza, corrispondente alla mano. Questa massa presenta accennate volarmente le eminenze tenar e ipotenar, comprende lo scheletro metacarpale e si prolunga distalmente con una breve formazione cilindroide (della lunghezza di circa 3 cm e della larghezza di poco più di 2 cm) sul lato radiale, cioè in continuazione del tenar, formazione che avvolge l'estremità distale del I° metacarpale ed è fornita di rudimentale movimento di abduzione e adduzione e di ancor più scarsa possibilità di opposizione.

Procedendo dal lato radiale e andando verso il lato ulnare la massa unica presenta sul bordo distale: a) una protuberanza di circa 1 cm di lunghezza, conoide, a mo' di tubercolo, in corrispondenza dell'estremità del II° metacarpale, molto meno grossa e meno sporgente quindi della I^a formazione cilindroide descritta, b) un tratto obliquo che ascende in modo progressivo in direzione pros-

simale, con un cenno di solco in corrispondenza dell'intervallo tra terzo e quarto metacarpale e con due brevi tubercoli in corrispondenza dell'estremità dei metacarpali, c) un arrotondamento nell'angolo ulnare della massa in corrispondenza dell'estremità del quinto metacarpale con un tubercolo meglio accennato dei due precedenti.

Sul bordo distale la cute è integra, senza segni cicatriziali, di colorito bruno, un poco più chiara in corrispondenza dei tubercoli descritti: questi presentano in superficie una cute provvista di creste e solchi brevi e irregolari, e in profondità sono costituiti da un cuscinetto grassoso, molliccio alla palpazione.

Per quanto riguarda le cosiddette linee della mano, si nota sulla cute della palma della massa quadrilatera la linea o piega del pollice (la cosiddetta plica superiore), che abbraccia l'eminenza tenar: detta linea è incompleta, perchè non raggiunge il tallone della mano. Accennata nel palmo è anche la linea metacarpica prossimale (la cosiddetta plica media che si situa in corrispondenza dell'indice medio e anulare) e la linea assiale (la cosiddetta plica longitudinale). Si può notare anche, molto piccola, la plica traversale della base del pollice. La plica dell'eminenza tenar è dovuta al movimento di adduzione del I° raggio metacarpale, la plica metacarpica prossimale è dovuta alla flessione del tubercolo grassoso corrispondente all'indice, la plica longutidinale è dovuta al movimento di opposizione del 1° e 5° raggio metacarpale, e infine la plica trasversa della base del pollice è dovuta alla flessione del tubercolo grassoso-cutaneo corrispondente al pollice.

Durante la flessione della massa sull'avambraccio si delinea il rientramento di tutti i tubercoli su descritti, per cui si può ritenere che l'aponevrosi palmare sia inserita con lacinie separate, sul derma e sui cuscinetti adiposi di questi, permettendo singolarmente i movimenti di rientramento.

Fig. 4

Radiogramma delle due mani.

La cute non è sollevabile in pliche sulla faccia palmare, ma rimane aderente ai piani sottostanti, scorrendo appena sulle formazioni scheletriche che si palpano subito al di sotto. La regione carpale e metacarpale sinistra perciò si presenta di volume di gran lunga più piccolo della controlaterale.

I movimenti articolari radio-carpici sono completi, sebbene meno estesi di quelli di destra.

L'esame radiologico sistematico dell'apparato scheletrico ha messo in evidenza a carico dell' arto superiore sinistro riduzione di volume del radio e dell'ulna rispetto alle ossa corrispondenti di destra.

Uguale diminuzione di volume si nota a carico delle ossa carpali, mentre per i metacarpali si nota che il primo è incompleto dell'epifisi distale, il 2° è incompleto addirittura del terzo superiore, il 3°, il 4° e il 5° sono presenti solo nella loro metà prossimale e di dimensione inferiore ai corrispondenti controlaterali.

Nulla di particolare a carico degli altri segmenti ossei. Nel cranio la sella turcica non ha presentato alterazioni degne di nota.

L'esame neurologico, gentilmente eseguito nella Clinica Neurologica, ha dato il seguente risultato:

Stazione e andatura normale.

Motilità del capo, del tronco, dei nervi cranici e degli arti normale.

Trofismo muscolare: lieve ipotrofia di tutto l' arto superiore sinistro.

Riflessi osteo-tendinei ovunque presenti, non molto vivaci; lieve prevalenza all'arto superiore sinistro, molto discutibile tuttavia a causa del minor peso della mano, dell'avambraccio e braccio di questo lato.

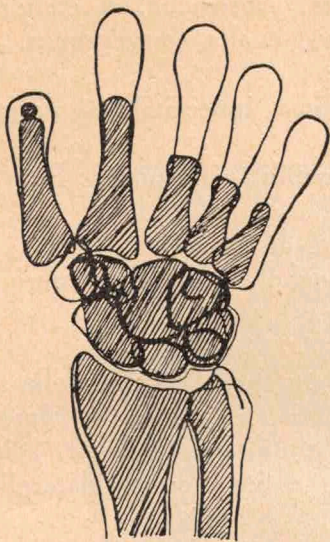
Riflessi cutanei addominali: presenti, piuttosto deboli, simmetrici; riflesso cutaneo-plantare in flessione plantare bilateralmente.

Sovrapposizione delle formazioni scheletriche delle due mani disegnate dal precedente radiogramma.

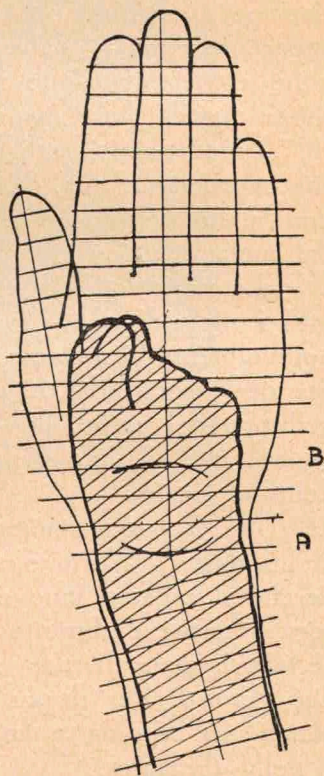
Fig. 5

Sovrapposizione dei contorni delle due mani ricavati dal radiogramma.

Fig. 6

Pupille di media ampiezza, isocoriche, a contorno regolare, normoreagenti alla luce e alla convergenza.

Esame elettro-diagnostico:

Corrente faradica: lievissima ipoeccitabilità ai muscoli dell'avambraccio sinistro.

Corrente galvanica: eccitabilità normale, formula conservata.

Sensibilità integra per tutte le forme.

Reazioni Wasserman, Citochol e Kann su siero di sangue nettamente negativo.

L'importanza del caso risalta per la rarità della variazione anatomica, che nella fattispecie esula — almeno apparentemente — dalle classiche norme genetiche, s'impone come mutazione in sede unica, senza bilateralità, senza distribuzione mano-piede.

Finora sono stati descritti casi di ectrodattilia, in cui mancavano uno, due o tre dita centrali, risultando una mano a branche di gambero senza interessamento del metacarpo.

La variazione in esame invece interessa in pieno tutti i raggi digitali, che non si sono sviluppati, si estende notevolmente ai metacarpi che si sono sviluppati in quantità decrescente dal 1° al 5° e infine si ripercuote sullo sviluppo del carpo, del radio, dell'ulna, ed anche dello omero, che si sono sviluppati meno delle ossa corrispondenti di destra.

Nè si può sostenere che la riduzione di questi segmenti ossei dell'arto sinistro sia dovuta a ipofunzione, perchè il ragazzo muove liberamente l'arto e il moncone servendosene e durante il gioco e durante l'applicazione ai lavori manuali per cui si richiede l'aiuto di tutti e due gli arti. Per di più anche l'emitorace sinistro risente, benchè in minima quantità, una riduzione nell'ampiezza e nella dinamica.

Anzi osservando attentamente la radiografia del to-

Fig. 7

Impronta palmo-digitale della mano ectrodattila.

race, si nota lieve diminuzione d'ampiezza degli spazi intercostali a sinistra, certo non dovuta al processo tubercolare, che ha interessato le zone parailari lasciando nuclei calcificati nei due terzi superiori di ambedue i polmoni.

Secondo *De Lucchi* (1942) ed altri Aa. l'ectrodattilia abitualmente si realizza per trasmissione ereditaria seguendo le leggi di una dominanza semplice.

Nel nostro ragazzo non risulta però nessun parente ascendente diretto e collaterale, delle due generazioni precedenti, affetto da alcuna delle variazioni anatomiche elencate in principio, le quali, secondo alcuni Autori avrebbero un unico movente etiologico e sarebbero tra loro equipollenti. Piuttosto c'è da riconoscere che non è stato possibile indagare minutamente dal lato radiologico tutti i parenti per scoprire le manifestazioni, anche se lievi, presumibilmente equivalenti.

Pertanto, visto che per due generazioni sicuramente non è apparsa malformazione alcuna evidente, è opportuno o ammettere la sporadicità della trasmissione ereditaria o indagare su altri possibili meccanismi di produzione.

Altri elementi dall'anamnesi vengono in aiuto per l'impostazione di due ipotesi etiologiche: a) le ripetute indagini radiologiche a scopo diagnostico eseguite nella madre subito prima e durante la gravidanza nella zona inguinale destra, e b) il periodo concezionale natalizio, in cui l'alcoolismo abituale paterno avrà probabilmente potuto raggiungere un acme.

Nella letteratura sperimentale e clinica si parla diffusamente della influenza deleteria dei raggi X sulle cellule germinali dell'ovaio e, durante i primi periodi della gravidanza, direttamente sull'embrione con conseguenti malformazioni, ma la dose responsabile e universalmente accettata è quella terapeutica. Nella madre del nostro ragazzo sono state usate solo dosi a scopo diagnostico, però

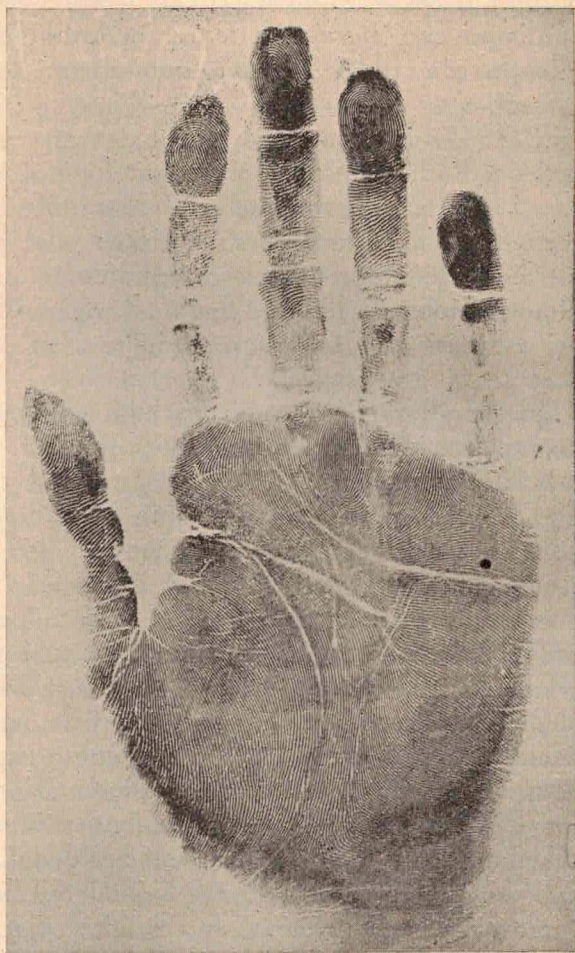



Fig. 8

Impronta palmo-digitale della mano sinistra normale.

L'impronta del cavo palmare è stata ottenuta in seguito a maggiore pressione dorsale.

più volte e non sappiamo se con tutte le cautele e le preoccupazioni necessarie.

Ricordiamo che *Bardeen* ottenne in Anfibi mostruosità irradiando con raggi X uova non ancora fecondate o spermatozoi.

Lenzi (1947) in una esauriente rassegna sul problema delle « Radiazioni ed eredo-patologia » esamina acutamente i risultati sperimentali sui Mammiferi e conclude accettando l'affermazione di Quinto: « al presente non esiste nella letteratura un caso sicuramente probativo per la dimostraziooe di lesioni fetali ad opera di esami radiologici eseguiti sull'apparato genitale o su altro apparato durante la gravidanza ».

Ma questa affermazione non esclude che proprio il nostro caso possa includersi in questa possibilità, tenendo presente la stessa preoccupazione del *Lenzi,* il quale in altro punto sostiene che « il principio di radiogenetica della « sommazione delle dosi », almeno per via teorica, non consentirebbe dosi *geneticamente inefficaci* ».

Ed ancora il *Lenzi*: « Anche nel recente Congresso americano (1947), al quale hanno partecipato i più noti studiosi della scienza della eredità e le maggiori società scientifiche e che ha avuto risonanza mondiale, sono stati ribaditi concetti quali quelli ch'io sono venuto esponendo e che pongono la questione delle radiomutazioni nella specie umana puramente e semplicemente sullo stesso piano, obbedienti alle stessi leggi dimostrate dalla sperimentazione nel regno vegetale ed animale. L'emofilia, l'atrofia, muscolare progressiva, la retinite pigmentosa, la polidattilia, per non citare che qualche esempio, sono state chiaramente elencate con molte altre tra le situazioni morbose che possono attendersi nella discendenza di genitori irradiati ».

Potremmo avvalerci della tesi della suscettibilità, aumentata da fattori concomitanti, di fronte all'agente raggi X, e spiegare la lesione avvenuta anche per dosi

finora ritenute insufficienti, dato che la madre del soggetto era affetta da tubercolosi e sotto l'azione della tossiemia ?.

Perciò si può concludere che non è improbabile che irradiazioni roentgen-diagnostiche non sufficientemente controllate, per sommazione di dosi, osservazione prolungata, ampiezza di campo, possano aver determinato una mutazione in un genide entro una cellula della linea germinale (ovogonio o anche ovocita di 1° ordine) entro l' ovaio e che la cellula germinale, colpita da tale mutazione (mutazione germinale da radiazioni jonizzanti), successivamente fecondata abbia potuto dare origine a sviluppi malformativi.

Ricordiamo le ricerche di *Patterson* (1920, 1929 e 1930) e *Timofeeff Ressovsky* (1929) sulle mutazioni somatiche di larve per l' azione di raggi X. (Gianferrari).

Se la radiazione lesiva ha direttamente colpito invece l' abbozzo dell' arto superiore sinistro dell' embrione (o con mutazione somatica degenerativa da radiazioni jonizzanti o con una radiolesione necrotizzante), avrà potuto sconvolgere e distruggere in questo il germe cellulare mesenchimale e cioè il blastema organo-formativo delle dita.

Inoltre anche l'alcolismo paterno potrebbe essere richiamato in causa quale responsabile di queste malformazioni nel particolare periodo concezionale (mutazione germinale da azione chimica).

Agnes Bluhm infatti sperimentalmeute osservò su 32.000 topi bianchi, nel corso di sette generazioni. l'azione dell'alcool ed ammise che l'alcool danneggia gonosomi e plasma.

Il disturbo evolutivo proprio degli abbozzi delle dita deve essere avvenuto probabilmente in embrione di 14-15 e 16 mm di lunghezza, all'incirca nella VI^a settimana di vita intrauterina, quando dai metacarpali si formano le falangi (*Chiarugi*).

Concludendo, l'agenesia si è determinata con ogni probabilità o come caso sporadico di semplice trasmissione ereditaria, o per una mutazione che si è realizzata per influenza di uno dei due fattori citati, radiazione o alcool, su cellule germinali, o su embrione, proveniente da donna, la quale si presentava concomitantemente già defedata nelle sue capacità energetiche per l'influenza tossica deleteria del germe della tubercolosi.

Riassunto

L'Autore descrive un raro caso di ectrodattilia dell'arto superiore sinistro consistente in agenesia completa delle falangi accompagnata da brachimetapodia con partecipazione dismorfica di tutto l'ambito della metà sinistra del corpo, dal torace alla radice dell'arto inferiore.

Discute la rarità per la sede unica e per il meccanismo di produzione mutazionale radiogenetica o chimica.

Bibliografia

Taruffi - *Storia della teratologia* - Bologna 1894.

Testut L. - *Trattato di Anatomia umana* - Utet Torino, 1920.

Enriques P. - *L'eredità nell'Uomo* - Vallardi 1924.

Dubreuil - Chambardel - *Les variations du curps humain Paris* - Flammarion 1925.

Ruffini - *Fisiogenia* - S. E. L. Vallardi Milano 1925.

Gohrbandt, Karger, Bergman - *Malattie chirurgiche dell'infanzia* - S. E. L. Milano 1934.

Frontali G. - *Manuale di Pediatria* - Minerva Medica 1948.

Sternbergh - *Malformazioni multiple da irradiazioni Roentgen durante la gravidanza* - Chirurgia Org. Movimento Vol. XXIV, 1939.

Chiarugi G. - *Trattato di Embriologia* - Vol. IV I° S. E. L. Milano 1940.

De Lucchi G. - *Eredità e Ortopedia* - Cappelli Bologna 1942.

Gianferrari L. e Cantoni G. - *Genetica* - Vallardi 1942.

Staudacher Dalle Aste E. V. - *Studio anatomico di un caso di polidattilia umana bilaterale* - Quaderni Anatomia e Orgenesi. Napoli n. 3 1942.

Dubreuil G. - *Embriologie Humaine, Vigot Frères* - Paris 1947.

Rondoni P. - *Le malattie ereditarie* - Ed. Ambriosiana Milano 1947.

Giordano A. - *Avviamento alla patologia genetica dell'uomo* - Garzanti 1949.

Lenzi M. - *Radiazioni ed eredo-patologia* - Rassegna Clinico-Scientifica n. 4-5, 1949.

Martino L. - *Embriologia generale* - Ediz. Cacucci, Bari 1949.

Dell'Acqua G. - *L'importanza della eredo-patologia nella medicina clinica* - Minerva Medica 45, 1949.

Perri T. - *L'azione biologica dei raggi X su embrioni di anfibi* - Esperienze di trapianto Rivista di Biologia n. 1, 1950.